DNA DIAGNOSTIK HAMBURG
GENETISCHE BERATUNG MOLEKULARGENETIK ZYTOGENETIK

Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich D-ML_21979-01-00
Liste nach EA 2/15

Gültig ab: 02.11.2026

DNA Diagnostik Hamburg MVZ GbR
Dres. Med. U. Peters; S. Kleier; A. Preuße
Molekulargenetik
Altonaer Straße 61-63, 20357 Hamburg

Untersuchungen im Bereich:
Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet:
Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Innerhalb der mit [Flex C] gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die Modifizierung sowie Weiter-und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.
Die aufgeführten Untersuchungsverfahren sind beispielhaft. Das Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Geltungsbereich.

DNA DIAGNOSTIK HAMBURG
GENETISCHE BERATUNG MOLEKULARGENETIK ZYTOGENETIK

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)[Flex C]

Untersuchungsverfahren	Panel ID	Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik Pipeline	Anweisung+Version	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	Datum der Aufnahme
MLPA	0351	22q11 Deletionssyndrom (DiGeorge)	extrahierte DNA[1], siehe unten	MLPA, Pipeline *	1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0063	Adipositas, hereditäre	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel,	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0301 0302	Adrenogenitales Syndrom 1. Cyp21A2 2. Adrenogenitales Syndrom, Gen-Panel	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline * Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1 1392_SOP_MLPA_V1 1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
Sanger	0303	Alpha 1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1) (Stufe 1: PiZ- / PiS-Genotypisierung Stufe 2: Sequenzierung SERPINA1)	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0074	Alport Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0089	Alzheimer-Demenz	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
Sanger, NGS-Analyse	0304 0032	Amyloidose, hereditäre 1. TTR 2. Amyloidose, Gen-Panel	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1 1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022 18.03.2025
MS-MLPA, Sanger	0305 0306	Angelman Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	MS-MLPA, PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline *	1392_SOP_MLPA_V1 1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1	nein	ja	02.08.2022
Sanger, MLPA	0307	Antihrombin-Mangel (SERPINC1)	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1 1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	02.08.2022
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0101	Ataxia teleangiectasia (ATM)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2 1392_SOP_MLPA_V1 1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1	nein	ja	02.08.2022
PCR, Fragmentanalyse	0308	Azoospermiefaktor (AZFa/AZFb/AZFc)	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Pipeline ##	1379_SOP_PCR_V1 1399_SOP_Fragmentanalyse_V1	nein	ja	02.08.2022
MLPA, NGS-Analyse	0309 0075	Muskeldystrophie, Duchenne / Becker (DMD)	extrahierte DNA[1], siehe unten	MLPA, Pipeline *, Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1392_SOP_MLPA_V1 1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
MS-MLPA, Sanger	0310 0311	Beckwith-Wiedemann Syndrom, Analyse des Methylierungsstatus und Deletions-Analyse (Region: 11p15, H19_IGF2_CDKN1C_KCNQ1)	extrahierte DNA[1], siehe unten	MS-MLPA, PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline *	1392_SOP_MLPA_V1 1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0088	Brugada-Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0046	CADASIL	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
Repeat-Expansion, PCR	0313	Chorea Huntington (HTT)	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Pipeline ##	1399_SOP_Fragmentanalyse_V1	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0034	Cowden-Syndrom/ Cowden-like Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0033	Cystische Fibrose/ Mukoviszidose (CFTR)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0103	Hyperbilirubinämie	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.04.2025
NGS-Analyse	0060	Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0059	Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS), vaskulärer Typ (COL3A1)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022

NGS-Analyse	0110	Faktor 13-Mangel (F13A1, F13B)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0000 0062	familiäres Mittelmeerfieber (MEFV)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2 1392_SOP_MLPA_V1 1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0094	Fettstoffwechselstörung – Hypercholesterinämie	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0100	Fettstoffwechselstörung – familiär erbliche	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0099	Fettstoffwechselstörung – Lipodystrophie	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0105	Fettstoffwechselstörung – Statin-assoziierte Myopathie	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0062	Periodische Fiebersyndrome	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
Sanger	0316	Fruktose-Intoleranz, hereditäre (ALDOB)	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0108	Glaukom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0035	Eisenstoffwechselstörung inkl. Hämochromatose	extrahierte DNA[1], siehe unten	real-time PCR mit Schmelzkurve, Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0064	Hörstörung, nicht-syndromal	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
Sanger, MLPA	0319	Hörstörung, nicht-syndromale, erbliche (GJB2, GJB6)	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1 1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0037	Hyper IgE Syndrom (HIES, STAT3-Gen)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0036	Hyperinsulinismus, kongenitaler	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
MS-MLPA	0322	Kagami-Ogata-Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	MS-MLPA, Pipeline *	1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0038	Hypogonadotroper Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie, inkl. Kallmann-Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0087	Kardiomyopathien, hypertrophe	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0008	Karzinom, Endometrium	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0007	Karzinom, Magen	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0020	Karzinom, kolorektales	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0001	Karzinom, Mamma und Ovar (BRCA1, BRCA2), Schnellanalyse bei Therapierelevanz u. fam. Belastung	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0002	Karzinom, Mamma und Ovar (BRCA1, BRCA2), Schnellanalyse PARP-Therapie	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0010	Karzinom, Mamma und Ovar	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0031	Karzinom, Ovar	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0005	Karzinom, Pankreas	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022

NGS-Analyse	0027	Karzinom, Prostata	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0028	Li-Fraumeni-Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0086	LongQT-Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0084	Maligne Hyperthermie	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0057	Marfan-Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0040	Maturity onset diabetes of the young	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0041	Maturity onset diabetes of the young (GCK, HNF1A)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0029	Melanom, malignes (CDKN2A)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
Sanger	0324	Methylentetrahydrofolatreduktase (MTHFR, NM_005957, c.665C>T und c.1286A>C)	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0085	Migräne, hemiplegische (FHM)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0054	Morbus Hirschsprung (RET)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0042	Kupferstoffwechselstörungen (Morbus Wilson/Menkes-Syndrom)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0329	Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (Sequenzierung der Exons 5, 8, 10, 11, 13, 14, 15 und 16 des RET-Gens)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0076	Kongenitale Myopathien und Dystrophien	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0043	Neurofibromatose Typ1 + Typ 2(NF1, NF2)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0044	Neurofibromatose Typ1 (NF1)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0045	Neurofibromatose Typ1 (NF2)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
MLPA	0312	Neuropathie Charcot-Marie-Tooth Typ 1A, 1B, X1 + Neuropathie, hereditäre motorisch sensible (CNV-Analyse PMP22-Gen)	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0115	Neuropathien: HMSN/CMT, HSN/HSAN, HMN	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0055	NOONAN Syndrom/ Rasopathien	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0048	Osteogenesis imperfecta	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0090	Ovarialinsuffizienz, prämature (POI)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0050	Pankreatitis, hereditäre	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0051	Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom, hereditäres	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0067	Pendred-Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022

NGS-Analyse	0068	Perrault-Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0022	Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0024	Polyposis, coli	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0053	Porphyrien, hereditäre	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
MS-MLPA	0337	Prader-Willi-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 15)	extrahierte DNA[1], siehe unten	MS-MLPA, Pipeline *	1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	02.08.2022
Sanger, MLPA	0339	Protein C-Mangel (PROC)	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1 1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	02.08.2022
Sanger, MLPA	0340	Protein S-Mangel (PROS1)	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1 1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	02.08.2022
Sanger	0341	Protein Z-Mangel (PROZ)	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1	nein	ja	02.08.2022
MS-MLPA	0347	Silver-Russel-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 11 & 7)	extrahierte DNA[1], siehe unten	MS-MLPA, Pipeline *	1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	02.08.2022
MLPA	0354	Spinale Muskelatrophie, 5q SMA (SMN1, SMN2), postnatal	extrahierte DNA[1], siehe unten	MLPA, Pipeline *	1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	02.08.2022
Sanger, MLPA	0355	Spinale Muskelatrophie, 5q SMA (SMN1, SMN2), pränatal	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1 1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0069	Stickler-Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
MS-MLPA	0322	Temple-Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	MS-MLPA, Pipeline *	1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	02.08.2022
Sanger, MLPA	0344	Thalassämie, Alpha	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1 1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	02.08.2022
Sanger, MLPA	0345	Thalassämie, Beta Sichelzellkrankheit	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1 1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	02.08.2022
Sanger, MLPA	0346	Thalassämie, Alpha und Beta	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1 1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0061	Thrombophilie	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0070	Treacher-Collins-Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0056	Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0071	Usher-Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0348	Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0072	Waardenburg-Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0091	Whole-Exome-Sequencing (WES)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0073	Wolfram-Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.08.2022
NGS-Analyse	0120	ACMG v.3.3 Panel adult	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	18.11.2024
NGS-Analyse	0121	ACMG v.3.3 Panel child	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	18.11.2024
Sanger, PCR, Fragmentanalyse	1001 1002	UGT1A1-Genotypsierung - Gilbert-Meulengracht Syndrom und Irinotecan-Verträglichkeit	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline *, Fragmentlängen-Analyse, Pipeline[##]	1399_SOP_Fragmentanalyse_V1 1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1	nein	ja	29.07.2024

NGS-Analyse	0124	Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	18.03.2025
NGS-Analyse	0125	Myotonien, nicht dystrophische und Periodische Paralysen	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	18.03.2025
NGS-Analyse	0122	Spermienmorphologie und -mobilität	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.04.2025
NGS-Analyse	0058	Azoospermie / Oligozoospermie	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.04.2025
NGS-Analyse	0123	BardetBiedl-Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.04.2025
NGS-Analyse	0114	Bronchiektasien, idiopathische	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	02.04.2025
NGS-Analyse	0126	Skelettdysplasie	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	05.12.2025
NGS-Analyse	0127	Anämie	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	27.01.2026
NGS-Analyse	0129	Makrozephalie	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	27.01.2026
NGS-Analyse	0130	Pulmonare arterielle Hypertonie	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	27.01.2026
NGS-Analyse	0131	Nierenkarzinom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	27.01.2026
NGS-Analyse	0132	Schilddrüsenkarzinom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	27.01.2026
NGS-Analyse	0133	Bindegewebserkrankung / Thorakale Aortenerkrankung (TAAD)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	27.01.2026
NGS-Analyse	0134	46,XY Geschlechtsdifferenzierungs-störungen (DSD)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	27.01.2026
NGS-Analyse	0135	Großwuchs	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	27.01.2026
Sanger	0321	Achondroplasie · Hypochondroplasie · Thanatophore Dysplasie (FGFR3)	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1	nein	ja	13.01.2026
Sanger	0315	Fettstoffwechsel, Lipoprotein(a)-Polymorphismen	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1	nein	ja	13.01.2026
Sanger	0317	Galaktokinasedefizienz	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1	nein	ja	13.01.2026
Sanger, MLPA	0318	Galaktosämie	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1 1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	13.01.2026
Sanger	0320	Hydrocephalus, X-Chromosomal	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1	nein	ja	13.01.2026
Sanger	0323	Mastozytose/ Piebaldismus	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1	nein	ja	13.01.2026
Sanger, MLPA	0326	Morbus Fabry (GLA)	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1 1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	13.01.2026
NGS-Analyse	0327	hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	27.01.2026
NGS-Analyse	0328	Multiple endokrine Neoplasie Typ1 (MEN Typ1)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	13.01.2026
NGS-Analyse	0330	Multiple endokrine Neoplasie Typ 4 (CDKN1B)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	13.01.2026
PCR, Fragmentanalyse	0338	Nachweis bzw. Ausschluss von Aneuploidien für die Chromosomen 13, 18, 21 und X	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Pipeline [##]	1399_SOP_Fragmentanalyse_V1	nein	ja	13.01.2026
PCR, Fragmentanalyse	0300	Nachweis bzw. Ausschluss von Aneuploidien für die Chromosomen 13, 15, 16, 18, 21, 22, X	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Pipeline [##]	1399_SOP_Fragmentanalyse_V1	nein	ja	13.01.2026

NGS-Analyse	0342	RETT Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	27.01.2026
NGS-Analyse	0343	Schilddrüsen Hormon-Resistenz	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	27.01.2026
Sanger, MLPA	0350	Androgen-Insensitivitäts-Syndrom (AR)	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1 1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	13.01.2026
NGS-Analyse	0352	Birt-Hogg-Dube-Syndrom (FLCN)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	1387_SOP_NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V2	nein	ja	13.01.2026
Sanger, MLPA	0353	Angioödem (SERPING1, F12)	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1 1392_SOP_MLPA_V1	nein	ja	13.01.2026
Sanger	0356	APOE-Genotypisierung	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline *	1394_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V1	nein	ja	13.01.2026
Repeat-Expansion, PCR	0357	Fragiles X-Syndrom	extrahierte DNA[1], siehe unten	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Pipeline **	1379_SOP_PCR_V1 1399_SOP_Fragmentanalyse_V1	ja	nein	26.01.2026
NGS-Analyse	0136	Epilepsie	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	27.01.2026
NGS-Analyse	0137	Hämatologische Neoplasien	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	27.04.2026
NGS-Analyse	0138	Ataxie	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	27.04.2026
NGS-Analyse	0139	Primäre ziliäre Dyskinesie (PCD)	extrahierte DNA[1], siehe unten	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV	1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2	nein	ja	27.04.2026
NGS-Analyse, MLPA	**0140**	**CAKUT**	**extrahierte DNA[1], siehe unten**	**MLPA, Pipeline *Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV**	**1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2**	**nein**	**ja**	**02.11.2026**
NGS-Analyse	**0141**	**non 5q-SMA**	**extrahierte DNA[1], siehe unten**	**Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV**	**1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2**	**nein**	**ja**	**02.11.2026**
NGS-Analyse	**0142**	**Hereditäre Spastische Paraparese (HSP)**	**extrahierte DNA[1], siehe unten**	**Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV**	**1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2**	**nein**	**ja**	**02.11.2026**
NGS-Analyse	**0143**	**CatSper-bedingte Infertilität**	**extrahierte DNA[1], siehe unten**	**Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV**	**1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2**	**nein**	**ja**	**02.11.2026**
NGS-Analyse	**0144**	**Zystische Nierenerkrankungen**	**extrahierte DNA[1], siehe unten**	**Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel, CNV**	**1368_SOP_NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V2**	**nein**	**ja**	**02.11.2026**

* Pipeline JSI Medical Systems; Sequence Pilot 5.4.4

NGS-Pipeline varvis® 2.11.3

Pipeline Applied Biosystems; GeneMapper™ Software 6

**AmplideX® PCR/CE FMR1 Analysis Module

[1] extrahiert aus EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe, Speichel. Pränatalanalysen, wenn für die Analyten zutreffend, ggfs. telefonische Rücksprache